



Disponible en ligne sur

ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte  
www.em-consulte.com



Mémoire

## Manifestations psychopathologiques dans le syndrome de Joubert

### *Study of the psychiatric repercussions of the Joubert syndrome*

Stéphanie Vanwalleghem<sup>a,\*</sup>, Anne-Sophie Deborde<sup>a</sup>, Sabine Fosse<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Laboratoire Paragraphe EA 349, équipe CRAC, université Paris 8, UFR psychologie de l'enfant et du développement, 2, rue de la Liberté, 93200 Saint-Denis, France

<sup>b</sup>Service de pédopsychiatrie, centre hospitalier de Laval, 33, rue du Haut-Rocher, CS 91525, 53015 Laval cedex, France

#### INFO ARTICLE

Historique de l'article :  
Reçu le 29 septembre 2016  
Accepté le 3 mars 2017

Mots clés :  
Adolescent  
Autisme  
Comorbidité  
Enfant  
Pathologie psychiatrique  
Psychopathologie  
Syndrome de Joubert  
Trouble du comportement

Keywords:  
Adolescent  
Autism  
Behaviour disorders  
Child  
Comorbidity  
Joubert syndrome  
Psychiatric psychopathology

#### RÉSUMÉ

Dans le cadre des recherches qui s'intéressent à l'expression psychiatrique des syndromes génétiques, nous avons étudié les manifestations psychopathologiques associées au syndrome de Joubert qui affecte le cervelet et le tronc cérébral. Cette étude a porté sur six enfants et adolescents, âgés de 6 à 17 ans, dont trois présentaient une déficience intellectuelle de sévérité moyenne. Un questionnaire de dépression a été proposé aux enfants et adolescents, et deux entretiens semi-structurés à leurs parents. Les résultats ont montré une forte prévalence des troubles psychiatriques et une hétérogénéité interindividuelle. Cinq participants sur les six présentaient des troubles psychiatriques : troubles anxieux (phobie sociale, agoraphobie et anxiété généralisée), dépression, trouble psychotique non spécifié, trouble envahissant du développement (TED) non spécifié, trouble des conduites, tics et énurésie. La déficience intellectuelle était associée à des comportements autistiques chez deux sujets sur les trois ; toutefois, un seul remplissait les critères du TED non spécifié. Des études complémentaires permettraient d'établir dans quelles mesures ces troubles sont l'expression du syndrome de Joubert ou s'ils sont réactionnels.

© 2017 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

#### ABSTRACT

**Introduction.** – In the frame of works concerning psychiatric manifestations of genetic syndromes, we studied the psychopathological disorders of the Joubert Syndrome. This congenital syndrome affects the cerebellum and the brain stem.

**Method.** – Six children and adolescents aged from 6 to 17 years old were recruited. Three of the six subjects had intellectual disability. A depression inventory was filled by the subjects. Two semi-structured interviews were proposed to their parents to collect information so as to identify psychopathological disorders subjects could have.

**Results.** – Results showed a high prevalence of psychiatric disorders and an inter-individual variability. Indeed, five subjects out of six had psychiatric disorders: anxious disorders (social phobia, agoraphobia, generalized anxiety disorder), depression, psychotic disorder unspecified, pervasive developmental disorder, conduct disorder, tics, enuresis. For two subjects, intellectual disability was associated with autistic behaviors but only one of the two filled the diagnosis criteria for pervasive developmental disorder non-specified; the other did not fill the diagnosis criteria for pervasive developmental disorder nor for autism. Future studies might help to decide if these disorders are the expression of the Joubert Syndrome or if they are reactive disorders to the manifestations of this congenital syndrome.

© 2017 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

\* Auteur correspondant. Université Paris 8, IED, 2, rue de la Liberté, 93526 Saint-Denis cedex, France.  
Adresse e-mail : [svanwalleghem@gmail.com](mailto:svanwalleghem@gmail.com) (S. Vanwalleghem).

## 1. Introduction

Le syndrome de Joubert est une malformation congénitale d'origine génétique qui touche le cervelet et le tronc cérébral et qui concerne un enfant sur 100 000. Chez le nourrisson, la maladie est caractérisée par une hypotonie, des troubles du rythme respiratoire et des mouvements anormaux des yeux. Chez l'enfant plus grand, le syndrome de Joubert se manifeste par une ataxie, des troubles de la coordination des mouvements, des troubles oculomoteurs et des troubles d'apprentissage [22]. Certains enfants ont aussi des atteintes hépatiques, rénales et/ou visuelles en lien avec une atteinte rétinienne. Au niveau cérébral, le syndrome est caractérisé par une hypo/dysplasie du vermis de sévérité variable et une fosse interpédonculaire très profonde avec des pédoncules cérébelleux supérieurs étroits, longs et mal orientés, donnant l'apparence d'une dent molaire sur les coupes axiales de l'IRM [14]. Le syndrome de Joubert a été décrit la première fois en 1968 chez quatre enfants d'une même fratrie présentant une agénésie du vermis cérébelleux, accompagnée d'épisodes d'hyperpnée, de mouvements anormaux des yeux, d'une ataxie et d'une déficience intellectuelle [10]. Quelques années plus tard, la malformation pathognomonique du syndrome de Joubert, connue sous le nom de signe de la dent molaire et touchant le mésencéphale-rhombencéphale, a été découverte [14]. La mise en évidence d'une déficience intellectuelle chez les premiers patients atteints du syndrome de Joubert a permis d'ouvrir la question des manifestations cognitives et psychopathologiques dans ce syndrome.

L'objectif de cette étude était d'évaluer le profil psychopathologique de sujets porteurs d'un syndrome de Joubert car jusqu'à présent, peu de recherche se sont intéressées à ce sujet. De plus, elles se sont souvent centrées sur un trouble particulier : les Troubles du Spectre Autistique (TSA). En effet, plusieurs études de cas soulignent que les TSA sont souvent associés au syndrome de Joubert. Par exemple, Holroyd et al. [9] ont décrit les profils neuropsychiatriques d'un frère et de sa sœur atteints du syndrome de Joubert. Ils ont mis en évidence des profils caractérisés par une variabilité au niveau de la sévérité et du type de traits autistiques. En effet, la sœur, dont l'hypoplasie vermienne était plus sévère et qui présentait une déficience intellectuelle légère, remplissait tous les critères du DSM-III [1] pour le diagnostic d'autisme, contrairement à son frère qui ne présentait que certains comportements autistiques. La sœur avait des comportements stéréotypés, une altération des interactions et de la communication, des intérêts restreints, une détresse lors des changements d'environnement et un déficit sévère du comportement adaptatif alors que son frère présentait uniquement des persévérations, une peur de certains sons et le refus de certaines textures ; il conservait de bonnes capacités d'interaction sociale.

Une autre étude de cas [20] a mis en évidence la présence possible mais non systématique de comportements autistiques dans le syndrome de Joubert. Ces auteurs ont rapporté le cas de deux sœurs jumelles monozygotes qui présentaient des phénotypes très différents. La première se déplaçait en fauteuil roulant, avait une déficience intellectuelle sévère, n'avait pas accès au langage et remplissait les critères diagnostiques de l'autisme, alors que sa sœur pouvait marcher, courir, parler, et ne présentait aucun trait autistique. Ces jumelles avaient une autre sœur, également atteinte du syndrome et présentant des traits autistiques.

Enfin, Ozonoff et al. [19] ont également recensé les comportements autistiques chez 11 enfants, âgés de 2 à 15 ans, présentant un syndrome de Joubert. Les résultats ont montré que trois enfants remplissaient les critères diagnostiques DSM-IV de l'autisme [2] et qu'un enfant remplissait ceux du Trouble Envahissant du Développement (TED) non spécifique. Les sept autres enfants présentaient tous au moins un comportement autistique mais ne

remplissaient pas les critères diagnostiques pour l'autisme ou le TED. Les différences entre les enfants présentant un diagnostic d'autisme et les autres enfants se situaient principalement au niveau des comportements sociaux, tels que : réagir aux voix humaines, avoir des centres d'intérêts variés ou apprécier les interactions sociales.

Ces trois études témoignent de la coexistence possible d'un syndrome de Joubert et de traits autistiques. Toutefois, Deonna et Ziegler [5] et Ozonoff et al. [19] précisent qu'il est parfois difficile d'interpréter les comportements des sujets porteurs d'un syndrome de Joubert du fait de leurs handicaps moteurs, et notamment de l'apraxie oculomotrice et des troubles articulatoires : certains signes pathognomoniques des TSA, comme le déficit au niveau du contact oculaire, des expressions faciales, des gestes, du pointage, de l'imitation et des jeux symboliques pourraient être altérés chez ces sujets en raison de leur handicap moteur parfois sévère, plutôt que de la présence d'un TSA. Ainsi, il semble particulièrement important d'utiliser des outils d'évaluation, comme l'Autism Diagnostic Interview [13] lorsqu'un diagnostic de TSA est suspecté. L'analyse fine des comportements sociaux (tels que les vocalisations, la réponse aux sourires et aux compliments, le plaisir dans les interactions, notamment avec les parents, les réactions aux voix humaines ou à l'appel de leur nom, la recherche d'attention) à l'aide de ces outils d'évaluation peut permettre de se positionner plus objectivement quant au diagnostic de TSA.

Si plusieurs études de cas ont mis en évidence des TSA chez des enfants porteurs d'un syndrome de Joubert, il est toutefois important de souligner l'existence d'un biais inhérent à ces études et relatif au niveau intellectuel : en effet, il se trouve qu'un pourcentage significatif d'enfant présentant une déficience intellectuelle ou un TED ou un diagnostic d'autisme associé (selon les critères du DSM-III, voir [17]). De même, Deb et Prasad [4] ont montré que parmi les enfants présentant une déficience intellectuelle, 36,5 % remplissaient les critères du DSM-III pour le trouble autistique lorsque la sévérité de la déficience était sévère ou profonde, 16,1 % les remplissaient lorsque la déficience était modérée et 7,6 % les remplissaient lorsqu'elle était légère. Ainsi, chez les enfants présentant un syndrome de Joubert, une déficience intellectuelle et un TSA, il est difficile de déterminer si le TSA résulte du syndrome de Joubert, de la déficience intellectuelle, ou s'il constitue une pathologie distincte.

Les TSA pourraient ne pas être les seuls troubles associés au syndrome de Joubert car plusieurs travaux ont mis en évidence l'existence de troubles psychopathologiques liés à une atteinte du vermis, qu'elle soit acquise ou congénitale ; or, le syndrome de Joubert est caractérisé par une hypo/dysplasie du vermis. En ce qui concerne les lésions acquises, Levisohn et al. [12] ont étudié les conséquences de la résection d'une tumeur cérébelleuse chez l'enfant. Ils ont observé que lorsque la tumeur était limitée aux hémisphères cérébelleux, elle ne provoquait pas de dysrégulation émotionnelle, alors que quand elle touchait le vermis, elle s'accompagnait de difficultés de régulation émotionnelles. Une autre étude [21] a également étudié les changements comportementaux et émotionnels, un an ou plus après l'exérèse chirurgicale d'une tumeur du vermis chez 12 enfants. Sept sujets présentaient soit des changements positifs caractérisés par une baisse de l'agressivité, un comportement plus mature ou une amélioration de la concentration, soit une absence de modifications comportementales. À l'inverse, cinq sujets présentaient des changements négatifs mineurs caractérisés par un comportement agressif et dépressif, des peurs, un sentiment d'insécurité, une introversion ou des symptômes somatiques. Ces deux études, sur des lésions acquises, suggèrent une implication du vermis dans la régulation émotionnelle et comportementale. En ce qui concerne les lésions congénitales, Tavano et al. [24] ont étudié le développement

متن کامل مقاله

دریافت فوری ←

**ISI**Articles

مرجع مقالات تخصصی ایران

- ✓ امکان دانلود نسخه تمام متن مقالات انگلیسی
- ✓ امکان دانلود نسخه ترجمه شده مقالات
- ✓ پذیرش سفارش ترجمه تخصصی
- ✓ امکان جستجو در آرشیو جامعی از صدها موضوع و هزاران مقاله
- ✓ امکان دانلود رایگان ۲ صفحه اول هر مقاله
- ✓ امکان پرداخت اینترنتی با کلیه کارت های عضو شتاب
- ✓ دانلود فوری مقاله پس از پرداخت آنلاین
- ✓ پشتیبانی کامل خرید با بهره مندی از سیستم هوشمند رهگیری سفارشات